

発作性頻拍	I47.9A	24	0.2	(以下、再掲)			
非発作性頻拍	I47.9B	4	0.0	肺動脈弁下狭窄症	Q24.3	1	0.0
心房細動	I48	15	0.1	肺動脈弁狭窄症	I37.0	313	2.6
心室粗・細動	I49.0	3	0.0	肺動脈弁異形成	Q22.3	7	0.1
洞不全症候群	I49.5	19	0.2	先天性肺動脈弁欠損症(再掲)			
房室解離	I45.8	2	0.0		Q22.3A	1	0.0
				肺動脈形成不全	Q25.7	10	0.1
先天性心疾患等				Fallot四徴症	Q21.3	743	6.1
心房中隔欠損症	Q21.1	857	7.1	右室二腔症	Q21.0B	2	0.0
心内膜床欠損	Q21.2等	260	2.1	左室憩室	Q24.8B	1	0.0
(以下、再掲)				右胸心	Q24.0	23	0.2
不完全型心内膜床欠損Q21.2A		13	0.1	総動脈幹遺残症	Q20.0	28	0.2
完全型心内膜床欠損 Q21.2B		80	0.7	僧帽弁閉鎖症	Q23.2	23	0.2
単心房	Q20.8	24	0.2	僧帽弁狭窄症	I05.0	24	0.2
心室中隔欠損症	Q21.0	2408	19.9	僧帽弁閉鎖不全症	I34.0	144	1.2
単心室	Q20.4	174	1.4	僧帽弁逸脱症候群	I34.1	19	0.2
左室右房交通症	Q21.0A	2	0.0	大動脈狭窄症	Q23.0	214	1.8
動脈管開存症	Q25.0	350	2.9	(以下、再掲)			
大動脈肺動脈中隔欠損症				大動脈弁狭窄症	Q23.0A	117	1.0
	Q21.4	5	0.0	大動脈弁下狭窄症	Q23.0B	8	0.1
冠動脈異常	Q24.5等	200	1.7	大動脈弁上狭窄症	Q23.0C	30	0.2
(以下、再掲)				大動脈弁閉鎖不全症	Q23.1	54	0.4
左冠動脈肺動脈起始症Q24.5A		2	0.0	大動脈弁逸脱	Q23.1A	1	0.0
両冠動脈肺動脈起始症Q24.5C		2	0.0	左心低形成症候群	Q23.4	34	0.3
冠動静脈瘻	Q24.5D	8	0.1	大動脈弁閉鎖症	Q23.4A	7	0.1
冠動脈瘻	Q24.5E	9	0.1	大動脈弁下部狭窄症	Q24.4	2	0.0
大動脈奇形(以下、再掲)		15	0.1	大動脈縮窄症	Q25.1	152	1.3
血管輪	Q25.4C	8	0.1	大動脈弓閉鎖	Q25.3	41	0.3
大動脈瘤	Q25.4E	6	0.0	下大静脈左房交通症	Q26.8B	1	0.0
重複大動脈弓	Q25.4F	1	0.0	アゼンマンゲル症候群	Q21.8	1	0.0
肺静脈還流異常	Q26.4	9	0.1	完全大血管転位症	Q20.3	258	2.1
部分的肺静脈還流異常症				修正大血管転位症	Q20.5	53	0.4
	Q26.3	19	0.1	両大血管右室起始症	Q20.1	221	1.8
ｼﾝﾀｰ症候群	Q26.8C	2	0.0	ｸﾞｯｼｯｸ・ﾋﾞﾝｸﾞ症候群	Q20.1A	2	0.0
総肺静脈還流異常症	Q26.2	110	0.9	両大血管左室起始症	Q20.2	4	0.0
三心房心	Q24.2	13	0.1				
三尖弁閉鎖症	Q22.4	113	0.9	その他			
三尖弁狭窄症	Q22.4B	2	0.0	無脾症	Q89.0	41	0.3
ｱﾌﾞｽﾀｲﾝ奇形	Q22.5	59	0.5	多脾症候群	Q89.0A	6	0.0
右心室低形成症	Q22.6	3	0.0	小児原発性肺高血圧症	I27.0	54	0.4
三尖弁閉鎖不全	I07.1	32	0.3	慢性肺性心	I27.9	94	0.8
三尖弁異常	Q22.9	2	0.0	(体)動静脈ろう	Q27.3	7	0.1
肺動脈弁閉鎖症	Q22.0	42	0.3	体静脈異常還流症	Q27.8A	1	0.0
肺動脈弁閉鎖不全症	Q22.2	6	0.0	心臓腫瘍(粘液腫、横紋筋腫、脂肪腫、線維腫)			
肺動脈閉鎖症	Q25.5	152	1.3		D48.7	24	0.2
肺動脈狭窄症	Q25.6等	498	4.1	収縮性心外膜炎	I31.1	1	0.0

慢性緊縮性心膜炎	I31.8	3	0.0
慢性心膜炎	I31.9	13	0.1
慢性心内膜炎	I38	2	0.0
慢性心筋炎	I51.4	192	1.6
先天性心膜欠損症	Q24.8E	30	0.2
慢性心不全	I50.9	8	0.1
心筋炎後の心肥大	I51.7	9	0.1
川崎病	M30.3	2110	17.4
冠動脈瘤	I25.4	774	6.4
冠動脈拡張症	Q24.5F	370	3.1
冠動脈狭窄症	Q24.5G	2	0.0
狭心症	I20.9	4	0.0
心筋梗塞	I21.9	4	0.0
不明(コンピュータ入力ミス等)		29	0.2

②術後の残遺症・合併症・続発症の頻度

今後の小慢事業では、「慢性心疾患」は通院児も対象にする予定である。しかし、全出生児の約1%は先天性心奇形を有しており、すべてを対象にすることは予算上困難である。したがって、どのような対象基準の設定が望ましいか、資料を提供することを目的に解析した。

県単として通院も対象に含めているため、対象児数が比較的多かった平成10年度の、東京都4998人、広島県1649人、京都市1096人、広島市240人、宇都宮市245人、堺市946人、福山市414人、合計9588人(国基準1926人、県単7662人)を対象として集計した。

a、心胸郭比：60%以上(心筋障害)571人(5.9%)、60%未満5051人(52.7%)、不明3966人(41.4%)であった。

b、肺動脈収縮期血圧：40mmHg以上(肺高血圧症)354人(3.7%)、40mmHg未満1236人(12.9%)、不明7998人(83.4%)であった。

c、右室-肺動脈圧較差：20mmHg以上(肺動脈狭窄)270人(2.8%)、20mmHg未満1191人(12.4%)、不明8127人(84.8%)であった。

d、左室-大動脈圧較差：20mmHg以上(大動脈狭窄)63人(0.7%)、20mmHg未満834人(8.7%)、不明8691人(90.6%)であった。

上記b～dの検査は、必要な場合のみ実施するため不明例が多く、異常な検査結果が重複した症例を正確に把握することは困難であった。しかし、心筋障害(心胸郭比60%以上)、肺高血圧症(肺動脈収縮期血圧40mmHg以上)、肺動脈狭窄(右室-肺動脈圧較差20mmHg以上)、

大動脈狭窄(左室-大動脈圧較差20mmHg以上)などの術後の残遺症・合併症・続発症の頻度は合計10%程度と推計される。

対象とした実施主体の18歳未満人口は、東京都186万人、広島県58万人(広島市、福山市を含む)、京都市25万人、宇都宮市9万人、堺市15万人、合計293万人であり、全国の2482万人の11.8%であった⁵⁾。対象者数は、これらの実施主体別の人口とほぼ比例しており、条件なしに通院も含めた場合の小慢事業対象者数と考えられる。

したがって、今後の小慢事業でa～dの基準で対象にする場合、全国の慢性心疾患の対象人数は、9588人×0.1÷0.118=8125人と推計される。

5) 内分泌疾患

「内分泌疾患」に関する集計結果を表5-1ならびに表5-2に示す。

①平成12年度登録数

「内分泌疾患」の平成12年度の全登録者30,690人の集計結果を、実施主体別の登録者数も含めて表5-1に示す。10年度の24,129人²⁾、11年度の29,178人¹⁾に比べてやや増加していた。

新規・継続、男女が無記入、また疾患名が不明(コンピュータ入力ミス等)は、11年度とほぼ同様であった。

頻度の高い順に、成長ホルモン分泌不全性低身長症41.3%、甲状腺機能低下症17.8%、甲状腺機能亢進症10.6%、思春期早発症7.3%、先天性副腎過形成3.5%、慢性甲状腺炎3.4%、ターナー症候群3.4%、Prader-Willi症候群1.2%、下垂体性尿崩症1.1%、下垂体機能低下症1.0%であった。

表5-1、内分泌疾患(H12年度全症例)

Endocrine Diseases

(合計30,690人)、(新規診断5,809人、継続24,338人、転入196人、無記入347人)(男子14,119人、女子16,308人、無記入263人)(国の小慢事業30,600人、県単独事業90人)

北海道(旭川市を含む)1003人、青森県319人、

岩手県378人、宮城県521人、秋田県165人、山形県307人、福島県369人、茨城県554人、栃木県244人、群馬県300人、埼玉県1429人、千葉県748人、東京都1780人、神奈川県732人、新潟県517人、富山県283人、石川県111人、福井県180人、山梨県216人、長野県168人、岐阜県303人、静岡県779人、愛知県1219人、三重県501人、滋賀県474人、京都府408人、大阪府1653人、兵庫県223人、奈良県411人、和歌山県206人、鳥取県133人、島根県256人、岡山県365人、広島県525人、山口県364人、徳島県158人、香川県283人、愛媛県(松山市を含む)387人、高知県158人、福岡県607人、佐賀県36人、長崎県340人、熊本県382人、大分県218人、宮崎県230人、鹿児島県274人、沖縄県592人、札幌市596人、仙台市362人、千葉市312人、横浜市1157人、川崎市263人、名古屋市641人、京都市261人、大阪市676人、神戸市438人、広島市424人、北九州市、福岡市325人、秋田市114人、郡山市97人、宇都宮市45人、新潟市127人、富山市118人、金沢市79人、岐阜市49人、静岡市180人、浜松市253人、豊田市70人、堺市260人、姫路市87人、和歌山市118人、岡山市259人、福山市298人、高知市117人、長崎市150人、熊本市230人、大分市121人、宮崎市109人、鹿児島市179人、いわき市61人、長野市55人、豊橋市137人、高松市113人、85都道府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
視床下部・下垂体疾患			
下垂体機能低下症	E23.0A	303	1.0
ゴナドトロピン欠乏症	E23.0B	42	0.1
副腎皮質刺激ホルモン欠乏症	E23.0C	17	0.1
甲状腺刺激ホルモン欠乏症	E23.0D	17	0.1
成長ホルモン分泌不全性低身長症	E23.0E	12664	41.3
(成長ホルモン治療用意見書 初回申請：1930人、継続申請：7387人)			
プロラクチン欠乏症	E23.0F	32	0.1
詳細不明の下垂体機能低下症	E23.0	61	0.2
フレリット症候群	E23.6	1	0.0
下垂体性尿崩症	E23.2	337	1.1

腎性尿崩症	N25.1	133	0.4
下垂体腺腫	D35.2	3	0.0
下垂体性巨人症	E22.0	35	0.1
高プロラクチン血症	E22.1	3	0.0
クッシング病	E24.0	8	0.0
抗利尿ホルモン分泌異常症候群	E22.2	23	0.1

甲状腺疾患

甲状腺機能低下症	E03.9等	5474	17.8
(新生児スクリーニングで発見：3738人、 他で発見：310人、不明：1426人) (以下、再掲)			
クレチン症	E03.1A	3905	12.5
先天性甲状腺ホルモン不応症	E03.1B	9	0.0
慢性甲状腺炎	E06.3	1048	3.4
甲状腺炎	E06.9	33	0.1
甲状腺機能亢進症	E05.0	3243	10.6
甲状腺中毒性バチ	E05.9	16	0.1
甲状腺ホルモン結合蛋白異常症	E07.8	1	0.0
甲状腺腺腫	D34	136	0.4
単純甲状腺腫	E04.0	228	0.7
腺腫様甲状腺腫	E04.8	64	0.2
地方性甲状腺腫	E01.2	2	0.0
急性甲状腺炎	E06.0	6	0.0
亜急性甲状腺炎	E06.1	7	0.0

副甲状腺疾患

特発性副甲状腺機能低下症	E20.0	193	0.6
先天性副甲状腺欠損症	E20.9	13	0.0
仮性副甲状腺機能低下症	E20.1	121	0.4
副甲状腺腺腫	D35.1	2	0.0
原発性副甲状腺機能亢進症	E21.0	7	0.0
特発性副甲状腺機能亢進症	E21.3	16	0.1

副腎疾患

アジソン病	E27.1	45	0.1
副腎形成不全	Q89.1	46	0.1
21水酸化酵素欠損症	E25.0A	50	0.2
(新生児スクリーニングで発見：20人、			

他で発見：16人、不明：14人)

先天性副腎 ^{ホル} ト ^ク 過形成			
E25.0B	14	0.0	
11β水酸化酵素欠損症E25.0D	4	0.0	
17α水酸化酵素欠損症E25.0E	1	0.0	
18水酸化酵素欠損症 E25.0F	1	0.0	
病型不明の先天性副腎過形成			
E25.0	1001	3.3	

(新生児スクリーニング^で発見：474人、
他で発見：295人、不明：232人)

副腎性器症候群	E25.9	116	0.4
アルト ^ド ステロン分泌不全	E27.4B	8	0.0
偽性低アルト ^ド ステロン症	E27.4C	21	0.1
副腎腫瘍(以下、再掲)		31	0.1
副腎腺腫	D35.0A	4	0.0
男性化副腎腫瘍	D35.0B	4	0.0
褐色細胞腫	D35.0D	23	0.1
クッシング症候群	E24.9A	28	0.1
周期性ACTH症候群	E24.9B	171	0.6
副腎皮質機能亢進症	E27.0	1	0.0
特発性アルト ^ド ステロン症	E26.0	1	0.0
二次性アルト ^ド ステロン症	E26.1	1	0.0
高アルト ^ド ステロン症	E26.9	10	0.0
レニン分泌異常	E34.8B	4	0.0
副腎クリーゼ	E27.2	1	0.0
急性副腎皮質不全	E27.4A	11	0.0

性ホルモンに関わる疾患

原発性性腺機能低下症(男)			
E29.1	192	0.6	
アンド ^ロ ゲン不応症	E34.5	23	0.1
睾丸欠損症	Q55.0	8	0.0
睾丸形成不全	Q55.1	34	0.1
クラインフェルター症候群	Q98.4	40	0.1
X X X Y	Q98.1	1	0.0
睾丸腫瘍	D40.1	33	0.1
原発性性腺機能低下症(女)			
E28.3	96	0.3	
卵巣形成不全	Q50.3	15	0.0
ターナー症候群	Q96	1029	3.4
(成長ホルモン治療用意見書 初回申請：212人、継続申請：405人)			
卵巣腫瘍	D39.1	67	0.2
半陰陽	Q56.0	45	0.1
男性仮性半陰陽	Q56.1	34	0.1
女性仮性半陰陽	Q56.2	11	0.0

仮性半陰陽	Q56.3	5	0.0
X X X	Q97.0	1	0.0
X Y女性	Q97.3	10	0.0
X X男性	Q98.3	10	0.0
XYYmale	Q98.5	1	0.0
思春期早発症	E22.8	2248	7.3
仮性思春期早発症	E30.1A	22	0.1
性腺機能亢進症(男)	E29.0	3	0.0
性腺機能亢進症(女)	E28.8	2	0.0
多嚢胞性卵巣症候群	E28.2	7	0.0
(特発性)思春期遅発症E30.0		50	0.2

膵疾患

全身性 ^{ホル} ジ ^ン ストロフィー	E88.1	11	0.0
高インスリン血症	E16.1	34	0.1
特発性低血糖症	E16.2	91	0.3
グルカゴン分泌異常	E16.3	1	0.0
高ガストリン血症	E16.8	3	0.0
インスリン分泌異常	E16.9	41	0.1
膵島細胞腫	D13.7	10	0.0

その他

ラオン型小人症	E34.3A	16	0.1
多発性内分泌腺腫症	D44.8	10	0.0
プラター ^ー ウイリー症候群またはヌーナン症候群 (以下、再掲)	Q87.1等	439	1.4
プラター ^ー ウイリー症候群Q87.1A		368	1.2
ヌーナン症候群	Q87.1B	68	0.2
ローレンス・ムー ^ン ・ビート ^ル 症候群Q87.8A		11	0.0
神経性食欲不振症	F50.0	1	0.0
早老症	E34.8A	1	0.0
パーカー症候群	E26.8	87	0.3
腎血管性高血圧	I15.0	65	0.2
異所性甲状腺刺激ホルモン産生腫瘍			
E34.2B		1	0.0
異所性 ^{プロ} ラクチン産生腫瘍E34.2D		1	0.0
甲状腺癌	C73	1	0.0
先天性白血病	C95.9C	1	0.0
(本来は悪性新生物に分類)			
分類不明の代謝異常	E88.9	1	0.0
総胆管拡張症	Q44.4	1	0.0
軟骨異栄養症	Q77.4	1	0.0
骨形成不全症	Q78.0	1	0.0
(本来は先天性代謝異常に分類)			
不明(コンピュータ入力ミス等)		19	0.1

②平成10～13年度新規登録数

平成10～13年度の4年間の新規登録者数、すなわち発病者19,911人の集計結果を表5-2に示す。

表5-1に比べて、継続申請が比較的多い成長ホルモン分泌不全性低身長症、クレチン症、先天性副腎過形成は、頻度が比較的低く、逆に新規申請が比較的多い甲状腺機能亢進症、思春期早発症は頻度が比較的高かった。

表5-2、内分泌疾患

Endocrine Diseases

(H10～13年度、新規診断全症例19,911人)

(平成10年度4,694人、平成11年度5,195人)

(平成12年度5,809人、平成13年度4,213人)

(男子8,454人、女子11,263人、無記入194人)

(国の小慢事業19,854人、県単独事業57人)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
視床下部・下垂体疾患			
下垂体機能低下症	E23.0A	202	1.0
ゴナドトロピン欠乏症	E23.0B	50	0.3
副腎皮質刺激ホルモン欠乏症	E23.0C	7	0.0
甲状腺刺激ホルモン欠乏症	E23.0D	21	0.1
成長ホルモン分泌不全性低身長症	E23.0E	7405	37.2
プロラクチン欠乏症	E23.0F	47	0.2
詳細不明の下垂体機能低下症	E23.0	12	0.1
フレリット症候群	E23.6	2	0.0
下垂体性尿崩症	E23.2	260	1.3
腎性尿崩症	N25.1	56	0.3
下垂体腺腫	D35.2	5	0.0
下垂体性巨人症	E22.0	20	0.1
高プロラクチン血症	E22.1	5	0.0
クッシング病	E24.0	8	0.0
抗利尿ホルモン分泌異常症候群	E22.2	14	0.1
甲状腺疾患			
甲状腺機能低下症	E03.9等	3108	15.6
(新生児スクリーニングで発見：2006人、 他で発見：210人、不明：892人)			

(以下、再掲)

クレチン症	E03.1A	2023	10.2
先天性甲状腺ホルモン不応症	E03.1B	4	0.0
慢性甲状腺炎	E06.3	848	4.3
甲状腺炎	E06.9	33	0.2
甲状腺機能亢進症	E05.0	2818	14.2
甲状腺中毒性ミカドチ	E05.9	4	0.0
甲状腺ホルモン結合蛋白異常症	E07.8	5	0.0
甲状腺腺腫	D34	148	0.7
単純甲状腺腫	E04.0	191	1.0
腺腫様甲状腺腫	E04.8	68	0.3
地方性甲状腺腫	E01.2	1	0.0
急性甲状腺炎	E06.0	3	0.0
亜急性甲状腺炎	E06.1	11	0.1
副甲状腺疾患			
特発性副甲状腺機能低下症	E20.0	132	0.7
先天性副甲状腺欠損症	E20.9	5	0.0
副甲状腺形成不全	Q89.2B	1	0.0
仮性副甲状腺機能低下症	E20.1	82	0.4
副甲状腺腺腫	D35.1	4	0.0
原発性副甲状腺機能亢進症	E21.0	3	0.0
続発性副甲状腺機能亢進症	E21.1	1	0.0
特発性副甲状腺機能亢進症	E21.3	12	0.1
副腎疾患			
アジソン病	E27.1	17	0.1
副腎形成不全	Q89.1	19	0.1
21水酸化酵素欠損症	E25.0A	29	0.1
(新生児スクリーニングで発見：14人、 他で発見：13人、不明：2人)			
先天性副腎ホルモント過形成	E25.0B	11	0.1
11β水酸化酵素欠損症	E25.0D	3	0.0
17α水酸化酵素欠損症	E25.0E	2	0.0
18水酸化酵素欠損症	E25.0F	1	0.0
病型不明の先天性副腎過形成	E25.0	368	1.8
(新生児スクリーニングで発見：207人、			

他で発見：83人、不明：78人)

副腎性器症候群	E25.9	27	0.1
(新生児スクリーニングで発見：4人、 他で発見：8人、不明：15人)			
アルドステロン分泌不全	E27.4B	3	0.0
偽性低アルドステロン症	E27.4C	19	0.1
副腎腫瘍(以下、再掲)	D35.0等	29	0.2
副腎腺腫	D35.0A	3	0.0
男性化副腎腫瘍	D35.0B	3	0.0
褐色細胞腫	D35.0D	22	0.1
クッシング症候群	E24.9A	30	0.2
周期性ACTH症候群	E24.9B	128	0.6
副腎皮質機能亢進症	E27.0	1	0.0
特発性アルドステロン症	E26.0	2	0.0
二次性アルドステロン症	E26.1	1	0.0
高アルドステロン症	E26.9	2	0.0
レニン分泌異常	E34.8B	3	0.0
副腎クリーゼ	E27.2	1	0.0
急性副腎皮質不全	E27.4A	5	0.0

性ホルモンに関わる疾患

原発性性腺機能低下症(男)	E29.1	188	0.9
アンドロゲン不応症	E34.5	18	0.1
睾丸欠損症	Q55.0	9	0.0
睾丸形成不全	Q55.1	35	0.2
クラインフェルター症候群	Q98.4	32	0.2
睾丸腫瘍	D40.1	21	0.1
原発性性腺機能低下症(女)	E28.3	73	0.4
卵巣形成不全	Q50.3	8	0.0
ターナー症候群	Q96	675	3.4
卵巣腫瘍	D39.1	64	0.3
半陰陽	Q56.0	30	0.2
男性仮性半陰陽	Q56.1	10	0.1
女性仮性半陰陽	Q56.2	5	0.0
仮性半陰陽	Q56.3	5	0.0
X Y女性	Q97.3	6	0.0
X X男性	Q98.3	7	0.0
XYYmale	Q98.5	2	0.0
XX純粋型性腺形成不全症	Q99.1A	1	0.0
思春期早発症	E22.8	1766	8.9
仮性思春期早発症	E30.1A	14	0.1
性腺機能亢進症(男)	E29.0	2	0.0
性腺機能亢進症(女)	E28.8	3	0.0
多嚢胞性卵巣症候群	E28.2	7	0.0

高エストロゲン症	E28.0	1	0.0
(特発性)思春期遅発症	E30.0	56	0.3

膝疾患

全身性リポジストロフィー	E88.1	12	0.1
高インスリン血症	E16.1	25	0.1
特発性低血糖症	E16.2	64	0.3
グルカゴン分泌異常	E16.3	1	0.0
高ガストリン血症	E16.8	2	0.0
インスリン分泌異常	E16.9	28	0.1
膝島細胞腫	D13.7	3	0.0

その他

ラロ型小人症	E34.3A	16	0.1
多発性内分泌腺腫症	D44.8	8	0.0
プラダール・ウィリアムズ症候群またはヌーナン症候群 (以下、再掲)	Q87.1等	302	1.5
プラダール・ウィリアムズ症候群	Q87.1A	241	1.2
ヌーナン症候群	Q87.1B	60	0.3
ローレンス・ムーア・ヒートル症候群	Q87.8A	5	0.0
神経性食欲不振症	F50.0	5	0.0
早老症	E34.8A	2	0.0
パーカー症候群	E26.8	40	0.2
腎血管性高血圧	I15.0	43	0.2
異所性副腎皮質腫瘍	D44.1	1	0.0
カロチノイド症候群	E34.0	2	0.0
甲状腺癌	C73	1	0.0
(本来は悪性新生物に分類)			
乳糖不耐症	E73.9	1	0.0
家族性高コレステロール血症	E78.0A	1	0.0
ビタミンD抵抗性くる病	E83.3D	1	0.0
分類不明の代謝異常	E88.9	1	0.0
軟骨無形成症	Q77.4	2	0.0
骨形成不全症	Q78.0	1	0.0
(本来は先天性代謝異常に分類)			
結節性硬化症	Q85.1	1	0.0
(本来は神経・筋疾患に分類)			
不明(コンピュータ入力ミス等)		12	0.1

6) 膠原病

①平成12年度登録数

「膠原病」の平成12年度の全登録者3,269人の集計結果を、実施主体別の登録者数も含めて表6に示す。10年度の6,125人²⁾、11年度の3,626人¹⁾に比べて減少した。これは、県

単での川崎病の登録が減少したためである。

新規・継続、男女が無記入、また疾患名が不明（コンピュータ入力ミス等）は、11年度と比べてやや増加していた。

表6、膠原病（H12年度全症例）
Collagen Diseases

（合計3,269人）、（新規診断1,399人、継続1,803人、転入14人、無記入53人）
（男子1,451人、女子1,790人、無記入28人）
（国の小慢事業3,184人、県単独事業85人）

北海道(旭川市を含む)69人、青森県77人、岩手県48人、宮城県36人、秋田県30人、山形県32人、福島県26人、茨城県57人、栃木県53人、群馬県37人、埼玉県162人、千葉県82人、東京都772人、神奈川県100人、新潟県40人、富山県11人、石川県18人、福井県18人、山梨県14人、長野県64人、岐阜県32人、静岡県67人、愛知県80人、三重県39人、滋賀県34人、京都府32人、大阪府98人、兵庫県15人、奈良県27人、和歌山県14人、鳥取県13人、島根県30人、岡山県28人、広島県34人、山口県19人、徳島県21人、香川県20人、愛媛県(松山市を含む)33人、高知県14人、福岡県46人、佐賀県1人、長崎県28人、熊本県13人、大分県17人、宮崎県17人、鹿児島県50人、沖縄県49人、札幌市60人、仙台市20人、千葉市22人、横浜市103人、川崎市14人、名古屋市32人、京都市14人、大阪市35人、神戸市19人、広島市0人、北九州市、福岡市20人、秋田市4人、郡山市4人、宇都宮市57人、新潟市11人、富山市8人、金沢市7人、岐阜市12人、静岡市26人、浜松市11人、豊田市5人、堺市23人、姫路市11人、和歌山市8人、岡山市14人、福山市12人、高知市17人、長崎市8人、熊本市11人、大分市9人、宮崎市5人、鹿児島市21人、いわき市8人、長野市8人、豊橋市7人、高松市6人、85都道府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
リウマチ熱	I00	49	1.5

リウマチ性心疾患	I09.9	3	0.1
スチーブンス・ジョン症候群	L51.1	23	0.7
慢性関節リウマチ	M06.9	9	0.3
若年性関節リウマチ	M08.2	2105	64.4
川崎病	M30.3	1027	31.4
シェーグレン症候群	M35.0	42	1.3
混合性結合組織病 (特定疾患対象)	M35.1	5	0.2
不明(コンピュータ入力ミス等)		6	0.2

②川崎病性冠動脈瘤・拡張症・狭窄症の登録人数の推計

川崎病そのものは急性疾患である。そこで、今後の小慢事業では、冠動脈瘤または拡張・狭窄が生じて長期的な経過観察が必要な症例のみ、通院も含めて対象にする予定である。そこでその登録人数を予測する資料を作成した。

「慢性心疾患」の中の川崎病、冠動脈瘤、冠動脈拡張症、冠動脈狭窄症、及び「膠原病」中の川崎病に関して、対象児数が比較的多かった平成10年度の東京都と宇都宮市の資料から推計した。対象は、前者3926人、後者192人であり、男児2126人、女児1505人、性別不明487人、合計4118人（国基準310人、県単3808人）（新規419人、継続1832人、転入18人、不明1849人）であった。これらは、県単として通院も対象に含まれ、小慢事業として無条件で川崎病を登録する場合、各地域での全患児数と考えられる。

川崎病は、全国で年間約8000人が罹患し、その約7%が後遺症を残すといわれている。対象地域における小慢事業での川崎病の後遺症患児数は、4118人×0.07=288人と推計される。川崎病は乳幼児が罹患し、乳幼児医療費助成制度を利用する患児も多く、また、冠動脈病変の程度等により何歳まで小慢事業で申請するか異なるため、東京都と宇都宮市の小慢事業登録者から算出した。

対象地域の18歳未満人口は、東京都186万人、宇都宮市9万人、合計195万人で、全国2482万人の7.86%であった⁵⁾。したがって、今後の小慢事業で、冠動脈後遺症を残した患児を対象にする場合、288人÷0.0786=3664人と推計される。

また、川崎病の急性期に約20%は冠動脈病変がみられ、この内の約13%が自然退縮する。この症例が小慢事業で2年間登録されると仮定す

ると全国で8000人×0.13×2=2080人となる。東京都と宇都宮市の新規・継続は不明児が半数近くを占めるため、新規登録児の推計は、全国値より行った。

川崎病は、対象基準を前記のように設定すると、今後の小慢事業での全国の登録人数は、3664人+2080人=5744人と推計される。

7) 糖尿病

「糖尿病」に関する集計結果を表7-1ならびに表7-2に示す。

①平成12年度登録数

「糖尿病」の平成12年度の全登録者5,260人の集計結果を、実施主体別の登録者数も含めて表7-1に示す。10年度の3,983人²⁾、11年度の4,929人¹⁾に比べて増加していた。

ことに2型糖尿病は、10年度から12年度にかけて、642人、875人、1019人と急増していた。生活習慣病の増加に対する行政上の対応がより多く望まれる。

新規・継続、男女が無記入、また疾患名が不明(コンピュータ入力ミス等)は、11年度とほぼ同様であった。

表7-1、糖尿病(H12年度全症例)

Diabetes Mellitus

(合計5,260人)、(新規診断1,040人、継続4,046人、転入56人、無記入118人)
(男子2,267人、女子2,945人、無記入48人)
(国の小慢事業5,232人、県単独事業28人)

北海道(旭川市を含む)214人、青森県98人、岩手県64人、宮城県92人、秋田県36人、山形県63人、福島県87人、茨城県131人、栃木県46人、群馬県101人、埼玉県290人、千葉県194人、東京都308人、神奈川県181人、新潟県83人、富山県40人、石川県28人、福井県22人、山梨県37人、長野県77人、岐阜県55人、静岡県93人、愛知県166人、三重県49人、滋賀県44人、京都府39人、大阪府177人、兵庫県27人、奈良県51人、和歌山県35人、鳥取県18人、島根県34人、岡山県51人、広島県79人、山口県39人、徳島県53人、香川県49人、

愛媛県(松山市を含む)65人、高知県18人、福岡県119人、佐賀県11人、長崎県62人、熊本県68人、大分県52人、宮崎県53人、鹿児島県68人、沖縄県2人、札幌市101人、仙台市53人、千葉市52人、横浜市346人、川崎市46人、名古屋市67人、京都市74人、大阪市91人、神戸市63人、広島市48人、北九州市、福岡市81人、秋田市16人、郡山市14人、宇都宮市15人、新潟市34人、富山市14人、金沢市17人、岐阜市13人、静岡市13人、浜松市18人、豊田市9人、堺市43人、姫路市20人、和歌山市22人、岡山市17人、福山市20人、高知市14人、長崎市23人、熊本市25人、大分市26人、宮崎市13人、鹿児島市24人、いわき市15人、長野市8人、豊橋市24人、高松市12人、85都道府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
1型糖尿病	E10.9	3740	71.1
2型糖尿病	E11.9	1019	19.4
糖尿病性ケトアシドーシス	E14.1	6	0.1
糖尿病性網膜症	E14.3B	9	0.2
糖尿病	E14.9	477	9.1
Alstrom症候群	Q87.8C	3	0.1
糖原病	E74.0L	6	0.1
(本来は先天性代謝異常に分類)			
不明(コンピュータ入力ミス等)		0	0.0

②2型糖尿病の糖尿病性合併症発現との関連因子

2型糖尿病に関して、平成13年度に登録された887人を縦断的に分析した。このうち、33人(3.7%)は糖尿病性合併症が認められ、男18人、女15人(合併症の記載のない対照児は、男391人、女458人、性別不明5人)、新規登録14人、継続登録19人(対照児は新規252人、転入5人、継続586人、無記入11人)であり、男児に、また新規登録児に比較的多かった。しかし、人数が少なく有意差は認められなかった。

合併症の記載の有無と、HbA1c、肥満度、血糖値(随時または空腹時)との関連に関して、表7-2に示す。糖尿病性合併症の記載が認められた症例は、HbA1c10%以上(p<0.001)、また、血糖値300mg/dl(p<0.01)が有意に多

かった。肥満度30%以上は、多い傾向は認められたが有意ではなかった。

表7-2、2型糖尿病の糖尿病性合併症の記載の有無と、HbA1c、肥満度、血糖値

糖尿病性合併症	記載あり	記載なし
HbA1c(%)		
6未満	4人(12%)	179人(21%)
6~10未満	9(27)	319(37)
10~14未満	10(30)	113(13)
14以上	5(15)	19(2)
不明	5人(15%)	224人(26%)
肥満度(%)		
-20以下	1人(3%)	7人(1%)
±20未満	8(24)	270(32)
+20~30未満	3(9)	84(10)
+30~50未満	9(27)	191(22)
+50以上	9(27)	197(23)
不明	3人(9%)	105人(12%)
血糖値(mg/dl)		
100未満	3人(9%)	109人(13%)
100~200未満	6(18)	330(39)
200~300未満	6(18)	178(21)
300~400未満	5(15)	63(7)
400以上	5(15)	52(6)
不明	8人(24%)	122(14%)
合計	33人(100)	854(100)

平成13年度に糖尿病性合併症を有していた2型糖尿病を以下、3群に分け、一部は縦断的に個々の症例を分析した。

a、13年度新規14症例

申請時の平均年齢は14.1歳、平均発病年齢は12.9歳、HbA1c10%以上は8人/13人(分母は記載のあった症例数)、肥満度30%以上は10人/14人、血糖値300mg/dl以上は6人/11人であった。

3群中最もコントロールが不良な群であり、糖尿病の治療や指導が是非必要な症例である。今後の小慢事業においても対象にしていかなければならない。

b、13年度新たに合併症を有した10症例

申請時の平均年齢は13.8歳、平均発病年齢は9.4歳、HbA1c10%以上は5人/9人、肥満度30%以上は6人/10人、血糖値300mg/dl以上は3人/10人であった。

発病が0歳の患児が存在した。遺伝子異常による糖尿病MODYと考えられる。また、12年度以前には1型糖尿病で申請していた症例が3人いた。インスリン抵抗性糖尿病の可能性もあり、今後の小慢事業では、これらの疾患名を区別して登録することが望まれる。

c、12年度以前も合併症を有した9症例

申請時の平均年齢は16.3歳、平均発病年齢は11.4歳、HbA1c10%以上は2人、肥満度30%以上は3人、血糖値300mg/dl以上は1人あった。一部の無記入症例は、直近年度のデータより9人全員の検査値の把握が可能であった。3群の中では、比較的コントロール良好であるものの、小慢対象年齢を過ぎてからの経過が心配である。成人後も継続した医療費助成が望まれる。

12年度以前の疾患名は、2型糖尿病以外で申請されていた症例が4人(1型糖尿病2人、糖尿病2人)いた。インスリン抵抗性糖尿病等の可能性も考えられる。

8) 先天性代謝異常

①平成11年度登録数

「先天性代謝異常」の平成12年度的全登録者7,113人の集計結果を、実施主体別登録者数も含めて表8に示す。10年度の5,037人²⁾、11年度の6,373人¹⁾に比べて増加していた。

11年度と比較して、新規・継続、男女が無記入はほぼ同様であったが、疾患名が不明(コンピュータ入力ミス等)は増加した。

疾患別の登録者は、先天性胆道閉鎖症27.1%、総胆管拡張症10.6%、軟骨無形成症10.3%、骨形成不全症4.6%等の頻度が高く、本来の先天性代謝異常症は、種類は多かったが、各疾患の頻度は必ずしも高くなかった。

一般的に先天性代謝異常と分類される疾患として、頻度の高い順に、家族性高コレステロール血症5.7%、糖原病3.5%、ウィルソン病3.6%、フェニルケトン尿症3.3%、ガラクトース血症2.3%、ムコ多糖症2.0%、家族性低磷酸血症1.7%、ビタミンD抵抗性くる病1.7%、腎尿細管性アシドーシス1.3%、シスチン尿症1.2%、色素性乾皮症1.0%、乳糖不耐症0.8%、副腎白

質ジストロフィー0.6%、エーラーズ・ダンロス症候群0.6%、ホモシスチン尿症0.5%、また、高アンモニア血症やオルニチントランスカルバミラーゼ欠損症等を含む尿素サイクル代謝異常2.2%、Gaucher病等を含むスフィンゴリピドーシス1.4%、メチルマロン酸血症等の側鎖アミノ酸代謝異常1.3%であり、平成11年度の資料とほぼ同様であった¹⁾。

表8、先天性代謝異常（H12年度全症例）
Inborn Errors of Metabolism

（合計7,113人）、（新規診断1,106人、
継続5,858人、転入58人、無記入91人）
（男子3,318人、女子3,726人、無記入69人）
（国の小慢事業7,098人、県単独事業15人）

北海道(旭川市を含む)221人、青森県72人、
岩手県129人、宮城県140人、秋田県65人、
山形県65人、福島県85人、茨城県136人、
栃木県59人、群馬県84人、埼玉県392人、
千葉県252人、東京都483人、神奈川県180人、
新潟県123人、富山県35人、石川県45人、
福井県52人、山梨県60人、長野県118人、
岐阜県78人、静岡県148人、愛知県208人、
三重県41人、滋賀県82人、京都府93人、
大阪府403人、兵庫県19人、奈良県98人、
和歌山県58人、鳥取県28人、島根県53人、
岡山県58人、広島県134人、山口県62人、
徳島県53人、香川県53人、
愛媛県(松山市を含む)69人、高知県24人、
福岡県137人、佐賀県8人、長崎県82人、
熊本県76人、大分県53人、宮崎県59人、
鹿児島県106人、沖縄県71人、
札幌市110人、仙台市77人、千葉市61人、
横浜市251人、川崎市51人、名古屋市119人、
京都市102人、大阪市181人、神戸市89人、
広島市80人、北九州市、福岡市101人、
秋田市31人、郡山市32人、宇都宮市12人、
新潟市42人、富山市5人、金沢市13人、
岐阜市15人、静岡市27人、浜松市30人、
豊田市17人、堺市63人、姫路市20人、
和歌山市45人、岡山市53人、福山市50人、
高知市17人、長崎市29人、熊本市54人、
大分市26人、宮崎市20人、鹿児島市43人、
いわき市32人、長野市20人、豊橋市29人、

高松市16人、85都道府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
総胆管嚢腫	D13.5	31	0.4
有棘赤血球症	D58.8B	1	0.0
ビタミンD依存性くる病	E55.0A	5	0.1
フェニルケトン尿症	E70.0	237	3.3
(マスキリーングで発見:189人、不明:48人)			
高フェニルアラニン血症	E70.0B	37	0.5
(マスキリーングで発見:23人、不明:14人)			
悪性高フェニルアラニン血症	E70.1A	11	0.2
(マスキリーングで発見:10人、不明:1人)			
チロシン代謝異常	E70.2等	30	0.4
(以下、再掲)			
アルカプトン尿症	E70.2A	6	0.1
高チロジン血症	E70.2B	23	0.3
白皮症	E70.3B	24	0.3
ヒスチジン血症	E70.8A	3	0.0
キソソリン酸尿症	E70.8C	1	0.0
ヒドロキキヌレン尿症	E70.8F	1	0.0
楓糖尿症	E71.0	24	0.3
(マスキリーングで発見:17人、不明:7人)			
側鎖アミノ酸代謝異常(以下、再掲)		91	1.3
イソ吉草酸血症	E71.1A	8	0.1
高イロイシン血症	E71.1B	1	0.0
高ロイシン血症	E71.1D	1	0.0
プロピオン酸血症	E71.1F	31	0.4
メチルマロン酸血症	E71.1H	50	0.7
副腎白質ジストロフィー	E71.3A	44	0.6
先天性リパーゼ欠損症	E71.3B	2	0.0
カルニチンパームチルトランスフェラーゼ欠損症	E71.3C	7	0.1
アミノ酸転送異常(以下、再掲)		169	2.4
家族性イソグリシン尿症	E72.0A	3	0.0
シスチン症	E72.0C	10	0.1
眼脳腎症候群	E72.0D	37	0.5
シスチン尿症	E72.0E	82	1.2
ファンコニ症候群	E72.0F	33	0.5
ハルトナッブ病	E72.0G	4	0.1
シタチオン尿症	E72.1B	1	0.0
ホモシスチン尿症	E72.1C	38	0.5
(マスキリーングで発見:22人、不明:16人)			
メチオニリアデノシルトランスフェラーゼ欠損症	E72.1D	18	0.3
尿素サイクル代謝異常	E72.2等	158	2.2
(以下、再掲)			

高アルギニン血症	E72. 2A	6	0. 1	E74. 8D	3	0. 0	
アルギニノコハク酸尿症	E72. 2B	10	0. 1	ショ糖・イ麦芽糖吸収不全症E74. 8F	1	0. 0	
高アンモニア血症	E72. 2C	50	0. 7	本態性果糖血症	E74. 8G	1	0. 0
シトルリン血症	E72. 2D	23	0. 3	ガングリオシトーシス	E75. 1C等	20	0. 3
オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	E72. 2E	63	0. 9	(以下、再掲)			
カルバミルリン酸合成酵素欠損症	E72. 2H	5	0. 1	Tay-Sachs病	E75. 0B	12	0. 2
グルタル酸血症	E72. 3A	14	0. 2	GM1-ガングリオシトーシス	E75. 1A	6	0. 1
3-メチルグルタル酸尿症	E72. 3C	7	0. 1	スフィンコリビトーシス(以下、再掲)		101	1. 4
先天性リジン尿症	E72. 3E	4	0. 1	Alexander病	E75. 2A	2	0. 0
高オルチン血症	E72. 4	9	0. 1	Gaucher病	E75. 2D	39	0. 5
高グリシン血症	E72. 5A	14	0. 2	Fabry病	E75. 2E	11	0. 2
高プロリン血症	E72. 5C	1	0. 0	異染性ロイコシトローフィー	E75. 2F	14	0. 2
腎性アミノ酸尿症	E72. 9	10	0. 1	Krabbe病	E75. 2G	6	0. 1
乳糖分解酵素欠損症	E73. 0	24	0. 3	Farber病	E75. 2H	2	0. 0
乳糖不耐症	E73. 9	59	0. 8	多種スルファターゼ欠損症	E75. 2I	4	0. 1
糖原病(以下、再掲)	E74. 0L等	251	3. 5	Niemann-Pick病	E75. 2J	8	0. 1
糖原病I型	E74. 0A	36	0. 5	Pelizaeus-Merzbacher病	E75. 2K	11	0. 2
糖原病II型	E74. 0B	8	0. 1	ロイコシトローフィー	E75. 2L	4	0. 1
糖原病III型	E74. 0C	22	0. 3	neuronal ceroid lipofuscinosis	E75. 4	8	0. 1
糖原病IV型	E74. 0D	3	0. 1	コレステロールエステル蓄積症	E75. 5A	3	0. 0
糖原病V型	E74. 0E	1	0. 0	シアル酸尿症	E75. 5C	1	0. 0
糖原病VI型	E74. 0F	5	0. 1	ムコ多糖症	E76. 3A等	141	2. 0
糖原病VII型	E74. 0G	1	0. 0	(以下、再掲)			
糖原病IX型	E74. 0H	4	0. 1	Hurler症候群	E76. 0A	7	0. 1
糖原病VIII、X型	E74. 0I	27	0. 4	Hurler-Scheie症候群	E76. 0B	2	0. 0
肝型糖原病	E74. 0J	5	0. 1	Scheie症候群	E76. 0C	1	0. 0
筋糖原病	E74. 0K	2	0. 0	Hunter症候群	E76. 1A	63	0. 9
フルクトース-1, 6-ジホスファターゼ欠損症	E74. 1D	12	0. 2	ムコ多糖症III型	E76. 2A	2	0. 1
ガラクトース代謝異常	E74. 2等	179	2. 5	ムコ多糖症IV型	E76. 2B	3	0. 0
(以下、再掲)				ムコ多糖症VI型	E76. 2C	1	0. 0
ガラクトース血症	E74. 2A	165	2. 3	β-ガラクトシダーゼ-ノイラミダーゼ欠損症	E76. 3C	4	0. 1
(マススクリーニングで発見:140人、不明:25人)				ムコリビトーシス	E77. 9等	19	0. 3
ガラクトキナーゼ欠損症	E74. 2B	4	0. 1	(以下、再掲)			
グルコース・ガラクトース吸収不全症	E74. 3	17	0. 2	ムコリビトーシスII型	E77. 0A	9	0. 1
ピルビン酸代謝異常(以下、再掲)		31	0. 4	ムコリビトーシスIII型	E77. 0B	6	0. 1
ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	E74. 4A	26	0. 4	ムコリビトーシスI型	E77. 1A	1	0. 0
ピルビン酸キナーゼ欠損症	E74. 4B	5	0. 1	高コレステロール血症(以下、再掲)		423	5. 9
アミラーゼ欠損症	E74. 8A	4	0. 1	(マススクリーニングで発見:18人、不明:405人)			
腎性糖尿	E74. 8B	15	0. 2	家族性高コレステロール血症	E78. 0A	402	5. 7
シュウ酸尿症	E74. 8C	4	0. 1	高リポ蛋白血症II型	E78. 0B	21	0. 3
グリセルアルデヒド-3-リン酸脱水素酵素欠乏症				高リポ蛋白血症IV型	E78. 1	32	0. 4
				家族性高カロシロン血症	E78. 3A	3	0. 0
				高リポ蛋白血症I型	E78. 3B	5	0. 1

先天性高脂質血症	E78.5	40	0.6
アルファリポ蛋白欠乏症	E78.6A	5	0.1
家族性低β-リポ蛋白血症	E78.6B	13	0.2
家族性リポ蛋白欠損症	E78.6C	1	0.0
家族性高リポ蛋白血症	E78.8	30	0.4
Lesch-Nyhan症候群	E79.1B	13	0.2
adenine phosphoribosyltransferase欠損症	E79.8A	12	0.2
ホムフィリン症	E80.2G等	16	0.2
(以下、再掲)			
遺伝性コブホムフィリン症	E80.2A	1	0.0
骨髄性プロホムフィリン症	E80.2B	8	0.1
急性間欠性ホムフィリン症	E80.2D	1	0.0
先天性ホムフィリン症	E80.2F	5	0.1
ヒリルビン代謝異常(以下、再掲)		34	0.5
ジルベール症候群	E80.4	13	0.2
Crigler-Najjar症候群	E80.5	4	0.1
テュビソニオン症候群	E80.6A	9	0.1
ローター症候群	E80.6B	8	0.1
銅代謝異常(以下、再掲)		268	3.8
ウィルソン病	E83.0A	256	3.6
(マススクリーニングで発見:3人、不明:253人)			
kinky hair病	E83.0B	12	0.2
リン代謝異常(以下、再掲)		249	3.5
家族性低磷酸血症	E83.3A	124	1.7
骨軟化症(ビタミンD抵抗性)	E83.3B	1	0.0
ビタミンD抵抗性くる病	E83.3D	124	1.7
cystic fibrosis	E84.9	26	0.4
先天性高尿酸血症	E87.2	16	0.2
遺伝性若年性痛風	M10.9	4	0.1
無アルブミン血症	E88.0B	1	0.0
無プロトゲロビン症	E88.0D	2	0.0
アデニル酸キナーゼ欠損症	E88.8C	1	0.0
アポ蛋白C-II欠損症	E88.8D	2	0.0
エンテロキナーゼ欠損症	E88.8F	1	0.0
先天性アセチルコリンエステラーゼ欠損症	E88.8N	1	0.0
複合カルボキシラーゼ欠損症	E88.8P	4	0.1
分類不明の代謝異常	E88.9	8	0.1
分類不明の代謝異常	E90	2	0.0
レフスマ病	G60.1	1	0.0
腎尿細管性アシドーシス	N25.8	96	1.3
先天性胆道閉鎖症	Q44.2	1930	27.1
総胆管拡張症	Q44.4	754	10.6

軟骨無形成症	Q77.4	732	10.3
(成長ホルモン治療用意見書 初回申請:71人、継続申請:233人)			
骨形成不全症	Q78.0	325	4.6
大理石病	Q78.2	7	0.1
エーラス・タンロス症候群	Q79.6	40	0.6
色素性乾皮症	Q82.1	74	1.0
カルダゲネル症候群	Q89.3	5	0.1
線毛機能不全症候群	Q89.8	8	0.1
遺伝性血管神経性浮腫	T78.3	2	0.0
高インスリン血症	E16.1	1	0.0
成長ホルモン分泌不全性低身長症	E23.0E	1	0.0
先天性副腎過形成	E25.0	1	0.0
(本来は内分泌疾患に分類)			
家族性赤血球増加症	D75.0	1	0.0
(本来は血友病等血液疾患に分類)			
ミトコンドリア脳筋症	G71.3	2	0.0
(本来は神経・筋疾患に分類)			
無歯症	K00	2	0.0
マルファン症候群	Q87.4	1	0.0
(本来は小慢対象外)			
不明(コンピュータ入力ミス等)		32	0.5

②軟骨無形成症と眼科的所見

「軟骨無形成症患者・家族の会」から、「失明する軟骨無形成症の患児がいる、成長ホルモン治療との関連性を調査して欲しい」との依頼があった。

そこで、平成10～13年度の小慢事業に軟骨無形成症として1回でも登録したことのある患児1,179人を対象にして、年度別の眼科的異常の有無、また成長ホルモン治療用意見書(初回)提出の有無との関連を調査した。

軟骨無形成症児に眼科的異常ありと記載された割合は、平成10年度4/509=0.8%、11年度6/642=0.9%、12年度4/732=0.5%、13年度5/584=0.9%であった。失明の有無は不明であるが、顔面や頭蓋骨の特徴的な形態により、少なくとも斜視などが認められる症例が少数存在すると考えられる。

成長ホルモン治療用意見書(初回)を提出した226人のうち、平成10～13年度中に1回でも眼科的異常ありと記載された症例は4人であった。提出前の異常の有無は不明であるが、その

うち3人は翌年度の医療意見書に眼科的異常の記載が認められ、1人はその後の経過が不明であった。

その4人の割合は、4/226=1.8%であり、提出していない患児の眼科的異常7/953=0.7%に比べて若干多かった。しかし、症例数が少ないため有意差は認められなかった。

適応症に軟骨無形成症を持っている成長ホルモン製剤のメーカー、ノボノルディスクファーマ(株)と日本イーライリリー(株)は、成長ホルモン製剤による失明の報告を医師等から得ていない。現段階では少なくとも主治医からの報告はあがっていないことから、軟骨無形成症と失明の因果関係について述べることは難しい。

9) 血友病等血液疾患

①平成12年度登録数

「血友病等血液疾患」の平成12年度の全登録者9,313人の集計結果を、実施主体別登録者数も含めて表9に示す。10年度8,036人²⁾、11年度9,035人¹⁾に比べて増加していた。

新規・継続、男女が無記入、また疾患名が不明(コンピュータ入力ミス等)が、11年度に比べてやや増加した。

頻度の高い順に、血管性紫斑病29.8%、血友病A14.7%、遺伝性球状赤血球症8.8%、Histiocytosis X (Letterer-Siwe病等を含む)4.9%、無顆粒球症4.3%、溶血性尿毒症症候群3.7%、伝染性単核症3.6%、免疫学的血小板減少症3.5%、von Willebrand病3.0%、血友病B3.0%、血小板減少性紫斑病1.9%、血小板機能異常症1.5%、赤芽球癆1.4%、Kasabach-Merritt症候群1.3%、自己免疫性溶血性貧血1.2%、遺伝性非球状性溶血性貧血1.0%であり、平成11年度の資料と比較して、血管性紫斑病はやや減少したが、他はほぼ同様であった¹⁾。

表9、血友病等血液疾患(H12年度全症例)

Blood Diseases Including Haemophilias
(合計9,313人)、(新規診断2,151人、
継続6,966人、転入54人、無記入142人)
(男子5,591人、女子3,616人、無記入106人)
(国の小慢事業9,297人、県単独事業16人)

北海道(旭川市を含む)270人、青森県153人、
岩手県128人、宮城県125人、秋田県71人、

山形県109人、福島県196人、茨城県122人、
栃木県75人、群馬県108人、埼玉県426人、
千葉県205人、東京都473人、神奈川県292人、
新潟県142人、富山県63人、石川県52人、
福井県39人、山梨県59人、長野県110人、
岐阜県47人、静岡県241人、愛知県314人、
三重県105人、滋賀県175人、京都府121人、
大阪府554人、兵庫県71人、奈良県178人、
和歌山県53人、鳥取県33人、島根県61人、
岡山県90人、広島県160人、山口県87人、
徳島県71人、香川県54人、
愛媛県(松山市を含む)127人、高知県52人、
福岡県267人、佐賀県14人、長崎県89人、
熊本県86人、大分県58人、宮崎県70人、
鹿児島県198人、沖縄県108人、
札幌市174人、仙台市65人、千葉市43人、
横浜市390人、川崎市106人、名古屋市160人、
京都市97人、大阪市199人、神戸市109人、
広島市172人、北九州市、福岡市198人、
秋田市32人、郡山市31人、宇都宮市13人、
新潟市22人、富山市16人、金沢市11人、
岐阜市21人、静岡市64人、浜松市30人、
豊田市11人、堺市104人、姫路市35人、
和歌山市32人、岡山市51人、福山市46人、
高知市33人、長崎市30人、熊本市53人、
大分市33人、宮崎市24人、鹿児島市110人、
いわき市13人、長野市24人、豊橋市29人、
高松市30人、85都道府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
AIDS	B24	4	0.0
伝染性単核症	B27.9	335	3.6
レツレル・ジューベ病	C96.0	130	1.4
Kasabach-Merritt症候群			
	D18.0	121	1.3
真性多血症	D45	5	0.1
骨髄増殖性疾患	D47.1	10	0.1
良性単クローン性免疫グロブリン異常症			
	D47.2B	2	0.0
血小板血病	D47.3	18	0.2
トランスフェリン欠乏症	D50.8	1	0.0
悪性貧血	D51.0	6	0.1
葉酸欠乏性貧血	D52.9	6	0.1
巨赤芽球性貧血	D53.1	19	0.2
グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏性貧血			
	D55.0	24	0.3

グルコースリン酸イソメラーゼ欠乏性貧血	D55.2B	1	0.0	第X I 因子欠乏症	D68.1	8	0.1
ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	D55.2G	5	0.1	その他の遺伝性凝固因子欠乏症	(以下、再掲)	D68.2等	98
2,3-ジホスホグリセリン酸ムターゼ欠乏性貧血	D55.2H	1	0.0	第I 因子欠乏症	D68.2A	16	0.2
赤血球アデノシンデアミンナーゼ異常症	D55.3C	1	0.0	第II 因子欠乏症	D68.2B	5	0.1
赤血球酵素欠乏性溶血性貧血	D55.9	1	0.0	第V 因子欠乏症	D68.2C	3	0.0
サラセミア	D56.9等	55	0.6	第VII 因子欠乏症	D68.2D	21	0.2
(以下、再掲)				第X 因子欠乏症	D68.2E	4	0.0
αサラセミア	D56.0	2	0.0	第X II 因子欠乏症	D68.2F	9	0.1
βサラセミア	D56.1	11	0.1	第X III 因子欠乏症	D68.2G	31	0.3
遺伝性高ヘモグロビンF症	D56.4	1	0.0	本態性アトロンビニア	D68.2H	1	0.0
鎌状赤血球貧血	D57.8	1	0.0	アンチトロンビンIII欠乏症	D68.2I	8	0.1
遺伝性球状赤血球症	D58.0	815	8.8	凝固因子異常症	D68.9	17	0.2
遺伝性楕円赤血球症	D58.1	11	0.1	血管性紫斑病	D69.0A	2773	29.8
異常ヘモグロビン症	D58.2	13	0.1	血小板機能異常症	D69.1	138	1.5
遺伝性有口赤血球症	D58.8A	3	0.0	血小板減少性紫斑病	D69.3	181	1.9
遺伝性非球状性溶血性貧血	D58.9	94	1.0	先天性無巨核球性血小板減少症	D69.4A	12	0.1
自己免疫性溶血性貧血	D59.1	116	1.2	免疫学的血小板減少症	D69.4B	324	3.5
溶血性尿毒症症候群	D59.3	342	3.7	脾機能亢進性血小板減少症	D69.5	58	0.6
微小血管障害性溶血性貧血	D59.4	2	0.0	周期性血小板減少症	D69.6	13	0.1
発作性夜間ヘモグロビン尿症	D59.5	4	0.0	自己免疫性血管性紫斑病	D69.8	2	0.0
発作性寒冷ヘモグロビン尿症	D59.6	2	0.0	無顆粒球症	D70 A	400	4.3
脾機能亢進性溶血性貧血	D59.8	13	0.1	周期性好中球減少症	D70 B	45	0.5
赤芽球癆	D60.9	126	1.4	自己免疫性好中球減少症	D70 C	1	0.0
先天性低形成性貧血	D61.0	15	0.2	Kostmann病	D70 D	3	0.0
原発性鉄芽球性貧血	D64.0	1	0.0	白血球機能異常症	D71	23	0.2
鉄芽球性貧血	D64.3	5	0.1	慢性肉芽腫症	D71 B	44	0.5
先天性赤血球産生異常性貧血	D64.4	15	0.2	白血球の遺伝性異常	D72.0	15	0.2
血管内凝固症候群	D65	7	0.1	好酸球増加症	D72.1	43	0.5
血友病A	D66	1373	14.7	脾機能亢進症	D73.1	9	0.1
(第VIII因子、1%未満:47人、1~4.9%:623人、5~9.9%:162人、10%~:178人、不明:363人)				ヘモグロビンM症	D74.0	4	0.0
血友病B	D67	275	3.0	骨髓線維症	D75.8	8	0.1
(第IX因子、1%未満:8人、1~4.9%:135人、5~9.9%:24人、10%~:33人、不明:75人)				ヒストサイトーシスX	D76.0	327	3.5
フォン・ウィルブラント病	D68.0	281	3.0	先天性無γグロブリン血症	D80.0	15	0.2
				低ガンマグロブリン血症	D80.1	92	1.0
				IgA(単独)欠損症	D80.2	39	0.4
				IgG単独欠損症	D80.3	10	0.1
				IgM欠損症	D80.4	1	0.0
				免疫グロブリン欠損症	D80.8	51	0.5
				アデノシンデアミンナーゼ欠損症	D81.3	1	0.0
				重症複合免疫不全症	D81.9	18	0.2
				ウイスコット・アルトリッチ症候群	D82.0	19	0.2

DiGeorge症候群	D82.1	17	0.2
高IgE症候群	D82.4	19	0.2
短肢性こびと症を伴う免疫不全症	D82.8	1	0.0
細胞性免疫不全(症)	D83.1	7	0.1
分類不能型免疫不全症	D83.9	18	0.2
原発性補体異常症	D84.1	3	0.0
原発性免疫不全症	D84.8A	30	0.3
続発性免疫不全症	D84.8B	5	0.1
高γグロブリン血症性紫斑病	D89.0A	3	0.0
本態性高γグロブリン血症	D89.0B	2	0.0
Chediak-東症候群	E70.3A	1	0.0
ヘモジテロシス	E83.1	34	0.4
C蛋白欠乏症	E88.8I	10	0.1
ホスホグリセリン酸キナーゼ欠損症	E88.8Q	1	0.0
ataxia telangiectasia	G11.3	9	0.1
遺伝性出血性末梢血管拡張症	I78.0	5	0.1
Banti症候群	K76.6	42	0.5
血栓性血小板減少性紫斑病	M31.1	34	0.4
新生児溶血性貧血	P55.0	1	0.0
Bloom症候群	Q82.8	3	0.0
脾形成不全性血小板増加症	Q89.0	2	0.0
胸腺形成不全	Q89.2A	1	0.0
慢性骨髄性白血病 (本来は悪性新生物に分類)	C92.1	1	0.0
紫斑病性腎炎 (本来は慢性腎疾患に分類)	D69.0B	1	0.0
トリプトファン尿症	E70.8E	1	0.0
プロピオン酸血症 (本来は先天性代謝異常に分類)	E71.1F	1	0.0
不明(コンピュータ入力ミス等)		10	0.1

②Histiocytosis Xの再燃・悪化症例の縦断的分析

Letterer-Siwe病、またはHistiocytosis Xとして申請され、平成13年度の経過が悪化と記載された症例の平成10～13年度の医療意見書を調べた。

平成13年度の報告では、血友病等血液疾患7146人中、Letterer-Siwe病は124人(1.7%)、Histiocytosis Xは256人(3.6%)であり、その内、再燃または悪化との記載は、前者が7人(新規1人、継続6人)、後者が9人(新規3人、継続6人)であった。

縦断的にみて、Letterer-Siwe病は、経過中に少なくとも1回は、Hb10g/dl未満を4人/6人(67%、分母はHbの記載が1回でも認められた人数)が、Histiocytosis Xは、同2人/6人(33%)が経験していた。再燃または悪化の記載のない症例の4年分を集計すると、前者は同22人/274人(8.0%)、後者は同34人/603人(5.6%)であった。

無記入の症例が多かったため、有意差検定は難しいが、Letterer-Siwe病を含む、Histiocytosis Xが経過中にHb10g/dl未満を経験した場合、その後、再燃または悪化する可能性が比較的高いので、注意が必要と考えられる。

その他、医療意見書の内容で、再燃・悪化症例に特記すべきものは見いだされなかった。

10) 神経・筋疾患

①平成12年度登録数

「神経・筋疾患」の平成12年度の全登録者1,047人の集計結果を、実施主体別登録者数も含めて表10に示す。10年度の1,062人²⁾、11年度1,062人¹⁾とほぼ同数であった。

新規・継続、男女が無記入、また疾患名が不明(コンピュータ入力ミス等)は、11年度とほぼ同様であった。

點頭てんかん70.4%、先天性遺伝性筋ジストロフィー8.2%、ミトコンドリア脳筋症7.6%、結節性硬化症7.3%の順であった。

表10-1、神経・筋疾患(H12年度全症例)
Neuromuscular Diseases

(合計1,047人)、(新規診断438人、継続583人、転入4人、無記入22人)
(男子567人、女子471人、無記入9人)
(国の小慢事業937人、県単独事業110人)

北海道(旭川市を含む)23人、青森県8人、岩手県8人、宮城県19人、秋田県2人、山形県9人、福島県7人、茨城県27人、

栃木県8人、群馬県22人、埼玉県66人、千葉県6人、東京都50人、神奈川県15人、新潟県65人、富山県5人、石川県8人、福井県5人、山梨県3人、長野県11人、岐阜県2人、静岡県13人、愛知県21人、三重県14人、滋賀県51人、京都府21人、大阪府46人、兵庫県11人、奈良県48人、和歌山県1人、鳥取県3人、島根県3人、岡山県10人、広島県60人、山口県5人、徳島県10人、香川県10人、愛媛県(松山市を含む)6人、高知県2人、福岡県6人、佐賀県3人、長崎県2人、熊本県5人、大分県3人、宮崎県13人、鹿児島県5人、沖縄県21人、札幌市24人、仙台市4人、千葉市13人、横浜市16人、川崎市7人、名古屋市7人、京都市10人、大阪市10人、神戸市3人、広島市3人、北九州市1人、福岡市1人、秋田市4人、郡山市0人、宇都宮市19人、新潟市33人、富山市1人、金沢市1人、岐阜市0人、静岡市3人、浜松市2人、豊田市0人、堺市50人、姫路市3人、和歌山市2人、岡山市6人、福山市34人、高知市2人、長崎市3人、熊本市7人、大分市1人、宮崎市2人、鹿児島市5人、いわき市1人、長野市3人、豊橋市2人、高松市2人、86都道府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
亜急性硬化性全脳炎 (特定疾患対象)	A81.1	22	2.1
レット症候群	F84.2	8	0.8
點頭てんかん	G40.4	737	70.4
無痛無汗症	G60.8	12	1.1
先天性筋疾患 (以下、再掲)	G71.2等	111	10.6
筋細管性ミオパチー	G71.2A	1	0.1
先天性筋線維型不均等症	G71.2B	4	0.4
ネリンミオパチー	G71.2C	11	1.1
福山型先天性筋ジストロフィー	G71.2F	9	0.9
先天性遺伝性筋ジストロフィー	G71.2G	86	8.2
ミコトノリ脳筋症	G71.3	80	7.6
結節性硬化症	Q85.1	76	7.3
不明(コンピュータ入力ミス等)		1	0.1

②點頭てんかんの悪化症例の分析

平成13年度の報告では神経・筋疾患762人中、點頭てんかんは526人(69%)であった。この内悪化と記載された18人(新規11人、継続7人)に関して分析した。

新規症例11人中9人は、発病とほぼ同時の新規申請で、平均月齢は7か月であった。他の2人は、発病から1年半後または10年後の新規申請であり、平均年齢は6歳、いずれも重度の精神遅滞を伴っていた。

継続症例7人中5人は、中等度ないし重度の精神遅滞を伴っており、発病して平均7年後の継続申請で、平均年齢は9歳であった。他の1人は、精神遅滞は軽度であったが、意識障害と行動異常を伴っていた。

悪化と記載された點頭てんかんは、発病時の新規申請症例を除き、多くの場合、重度の精神遅滞または行動異常等を伴っている症例であった。

1.1) 成長ホルモン治療用意見書

「成長ホルモン治療」に関する集計結果を表1.1-1から表1.1-3に示す。

①平成12年度登録数

平成12年度「成長ホルモン治療用意見書」を提出した初回申請者2,269人の集計結果を表1.1-1に、継続申請者8,143人を表1.1-2に、実施主体別の登録者数も含めて示す。実施主体の取消し線は、事業報告が厚生労働省に届いていなかった府県と市を示している。

成長ホルモン治療用意見書は、他の10疾患群の意見書と異なり、記入項目、そしてコンピュータ入力項目が多い。また、コンピュータソフトも自動計算を行う箇所が多い等、複雑に作成されている。そのためか、コンピュータソフトによる事業報告を「初回」9か所、「継続」20か所の実施主体が提出していなかった。

継続申請者の割合は、成長ホルモン分泌不全性低身長症に比較的多く、軟骨無形成症や慢性腎疾患に少なかった。

表1.1-1、成長ホルモン治療用意見書
(H12年度初回申請全症例)

(合計2,269人)、

(男子1,275人、女子970人、無記入24人)

北海道(旭川市を含む)51人、青森県18人、岩手県22人、宮城県37人、秋田県15人、山形県、福島県28人、茨城県47人、栃木県12人、群馬県20人、埼玉県100人、千葉県59人、東京都134人、神奈川県39人、新潟県32人、富山県24人、石川県、福井県16人、山梨県20人、長野県30人、岐阜県39人、静岡県60人、愛知県135人、三重県58人、滋賀県43人、京都府20人、大阪府、兵庫県106、奈良県27人、和歌山県11人、鳥取県0人、島根県21人、岡山県47人、広島県33人、山口県38人、徳島県13人、香川県23人、愛媛県(松山市を含む)13人、高知県12人、福岡県61人、佐賀県、長崎県28人、熊本県36人、大分県17人、宮崎県13人、鹿児島県19人、沖縄県72人、札幌市46人、仙台市44人、千葉市23人、横浜市50、川崎市13人、名古屋市56人、京都市12人、大阪市52人、神戸市25人、広島市、北九州市、福岡市26人、秋田市、郡山市4人、宇都宮市10人、新潟市8人、富山市、金沢市0人、岐阜市16人、静岡市22人、浜松市23人、豊田市2人、堺市24人、姫路市9人、和歌山市12人、岡山市44人、福山市33人、高知市6人、長崎市7人、熊本市、大分市7人、宮崎市17人、鹿児島市4人、いわき市0人、長野市2人、豊橋市12人、高松市11人、78都道府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
成長ホルモン分泌不全性低身長症	E23.0E	1930	85.1
ターナー症候群	Q96	212	9.3
下垂体機能低下症	E23.0A	13	0.6
プラダーウィリー症候群	Q87.1A	2	0.1
軟骨無形成症	Q77.4	71	3.1
慢性腎不全	N18.9	17	0.7
その他の慢性腎疾患		20	0.9
その他		4	0.2

表11-2、成長ホルモン治療用意見書
(H12年度継続申請全症例)

(合計8,143人)、

(男子5,155人、女子2,892人、無記入96人)

北海道(旭川市を含む)296人、青森県121人、岩手県131人、宮城県175人、秋田県、山形県、福島県65人、茨城県277人、栃木県64人、群馬県3人、埼玉県417人、千葉県239人、東京都784人、神奈川県149人、新潟県176人、富山県143人、石川県、福井県86人、山梨県97人、長野県113人、岐阜県142人、静岡県、愛知県649人、三重県234人、滋賀県179人、京都府、大阪府、兵庫県6人、奈良県160人、和歌山県68人、鳥取県30人、島根県52人、岡山県163人、広島県127人、山口県、徳島県36人、香川県109人、愛媛県(松山市を含む)48人、高知県63人、福岡県、佐賀県、長崎県107人、熊本県109人、大分県61人、宮崎県、鹿児島県44人、沖縄県289人、札幌市、仙台市176人、千葉市127人、横浜市290人、川崎市76人、名古屋市、京都市、大阪市、神戸市161人、広島市、北九州市、福岡市99人、秋田市、郡山市44人、宇都宮市0人、新潟市33人、富山市、金沢市34人、岐阜市59人、静岡市80人、浜松市131人、豊田市30人、堺市98人、姫路市26人、和歌山市41人、岡山市127人、福山市134人、高知市38人、長崎市52人、熊本市、大分市30人、宮崎市48人、鹿児島市47人、いわき市、長野市23人、豊橋市72人、高松市55人、66都道府県市の集計結果

疾患名	ICD10	人数(人)	%
成長ホルモン分泌不全性低身長症	E23.0E	7387	90.7
ターナー症候群	Q96	405	5.0
下垂体機能低下症	E23.0A	48	0.6
プラダーウィリー症候群	Q87.1A	4	0.0
軟骨無形成症	Q77.4	233	2.9
慢性腎不全	N18.9	23	0.3
その他の慢性腎疾患		5	0.1
その他		38	0.5

②新規申請症例のIGF-1

IGF-1値200ng/ml以上の新規申請症例は、成長ホルモン分泌不全ではない、との考え方がある。したがって、その割合を平成12年度の電子データから疾患ごとに算出した(表11-3)。

表11-3、新規申請症例のIGF-1値200ng/ml以上の症例

	人数	対象数 ^(注)	割合
成長ホルモン分泌不全性低身長症	305人	1508人	20.2%
ターナー症候群	16人	56人	28.6%
下垂体機能低下症	1人	8人	12.5%
ブラダールウィリ症候群	1人	2人	50.0%
その他	2人	3人	66.7%
合計	325人	1577人	20.6%

注) IGF-1値不明者を除く新規申請者

成長ホルモン治療に関して、内分泌疾患ではIGF-1値200ng/ml以上の新規申請症例を小慢対象外とした場合、表11-3によれば20.6%が対象外と計算される。

5歳以下の新規申請症例で、IGF-1値150ng/ml以上、200ng/ml未満は19人であった。低年齢児ではIGF-1基準値が低いので、その場合も含めて小慢対象外とすると、 $344/1577=21.8\%$ が対象外となる。

③新規申請症例のGH頂値

特異性の低い成長ホルモン分泌負荷試験の結果は1つでも正常であれば成長ホルモン分泌不全ではない、との考え方がある。そこでGH頂値に関して以下のように解析した。

内分泌疾患の成長ホルモン治療新規申請症例の中で、GH頂値の補正值の記載が1つでも認められるか、または補正值を算出できない場合(使用キットが不明の場合等)でも明確な判定が可能であった平成12年度の症例は、1890人であった。その中で補正值が10ng/ml以上(負荷名がグルカゴン・プロプラノール、インスリ

ン・プロプラノール、またはGRH負荷の場合)は15ng/ml以上の記載が1つでもあった症例は376人であった。その場合を小慢対象外とすると、 $376/1890=19.9\%$ が対象外となる。

GH頂値10ng/ml以上とIGF-1値200ng/ml以上との関連はほとんどみられなかった。ことに後者は無記入が多かったため、重複症例の正確な把握は困難であった。そこで、それらを同時に小慢対象外とする場合、対象外となる割合は $1-0.794 \times 0.801=36.4\%$ と算出される。今後の小慢事業では、これらを対象外とすることが妥当であると考えられる。

現実的には、担当医が医療意見書を記載する際に前述の基準をどの程度遵守するかは不明である。しかし、対象外とする基準を国が作成すれば、少なくとも心理的な圧迫は受けると考えられる。

資料

- 1) 加藤忠明(主任研究者)：厚生労働省厚生科学研究「小児慢性特定疾患治療研究事業の登録・管理・評価に関する研究」平成13年度研究報告書。2002。
- 2) 柳澤正義(主任研究者)：厚生労働省厚生科学研究「母子保健情報の登録・評価に関する研究」平成12年度研究報告書。2001。
- 3) 厚生労働省母子保健課監修：母子保健の主なる統計。母子保健事業団。2002。
- 4) 味木和喜子、津熊秀明、大島明：わが国における小児がん登録の実現に向けて—地域がん登録からの提言—。日本小児がん学会雑誌、39(2)：150～158、2002。
- 5) 日本子ども家庭総合研究所：平成10年度版全国子育てマップ(資料集)。1999。

小児慢性特定疾患医療意見書の改正案

主任研究者：加藤 忠明、 国立成育医療センター研究所成育政策科学研究部長
分担研究者：柳澤 正義、 国立成育医療センター病院長
青木 菊麿、 女子栄養大学小児保健学教授
内山 聖、 新潟大学医学部小児科教授
研究協力者：斎藤 進、 日本子ども家庭総合研究所主任研究員
中澤 眞平、 山梨大学医学部小児科教授
澤田 淳、 京都第二赤十字病院院長
森川 昭廣、 群馬大学医学部小児科教授
石澤 瞭、 国立成育医療センター第一専門診療部長
藤枝 憲二、伊藤 善也、旭川医科大学小児科教授、講師
猪股 弘明、 帝京大学医学部小児科助教授
立花 克彦、 神奈川県立こども医療センター内分泌代謝科科長
武井 修治、 鹿児島大学医学部小児科講師
松浦 信夫、 北里大学医学部小児科教授
黒田 泰弘、 徳島大学医学部小児科教授
小宮山 淳、上條 岳彦、信州大学医学部小児科教授、講師
飯沼 一字、 東北大学医学部小児科教授
小林 昭夫、 昭和大学豊洲病院院長
伊藤 龍子、 国立成育医療センター研究所流動研究員
掛江 直子、 早稲田大学人間総合研究センター客員研究員
樋浦 誠、 新潟大学医学部小児科リサーチレジデント

見出し語：小児慢性特定疾患、小児の難病、医療意見書、全国の登録管理

A. 研究目的：小児慢性特定疾患治療研究事業（以下、小慢事業）では、平成10年度に小児慢性特定疾患（以下、小慢疾患）の登録様式が全国的に統一された¹⁾。そして今後は、法制化ないし制度化され、安定した運営が計られる予定である。医療や行政の現場で、またコンピュータ上、過度の負担がかからないように、また専門的な研究がより正確に実施できるように配慮しながら、今後の医療意見書案を作成した。

小慢事業の対象疾患の見直しが行われ、疾患によっては個々の患児の対象基準が設定され、また、対象患児の重症度判定も行われる予定である。それらが保健所での申請時に、容易に判定できるように医療意見書案を作成した。

B. 研究方法：平成11年度に報告した「小児慢性特定疾患医療意見書の修正案」²⁾を基にして、多くの意見を取りまとめ整理した。当研究班、及び小児難治性疾患登録システムの構築に関する研究班（主任研究者：秦順一）に関わる、各地の研究協力者、すなわち各疾患群毎の専門医、病院や研究所の小児科医、保健所関係者、国や県の保健・医療関係者、コンピュータソフト作成者たちと協議してまとめた。

C. 結果と考察：小慢事業対象疾患と対象患児の全面的な見直しに伴い、集計ソフトも大幅に修正する前提のもとに、医療意見書の改正案を作成した。以前の報告書²⁾との主な変更内容は以下の通りである。

1) 全体

①対象疾患群の見直し：「ぜんそく」を「慢性呼吸器疾患」とした。「先天性代謝異常」に含まれていた肝・胆道疾患を独立の疾患群として「慢性消化器疾患」にまとめた。川崎病は「膠原病」のみでの登録とした。

②重症度を記入できる欄を設けた。ただし、ICDと同様、医療意見書提出時は無記入も認めることとした。

③転入の場合に、転入前の実施主体を記入させ、縦断的な解析を容易にした。

④先天性疾患が比較的多い疾患群は、「発病」を「発症」とした。

2) 悪性新生物

①「病理診断名、原発臓器名」の両方で登録・管理することとした。ただし、固形腫瘍の新規申請時は、生検後、または術後に正確な病理診断名を（別途）報告させることとした。

②「病期、Stage：1、2、3、4、4s、5」とした。

③「ALL及びリンパ腫は、T cellかB cell」を記載させることとした。

④「転移（無、有）」を追加した。

⑤「N-myc増幅：未実施、実施（所見：無、有）」を追加した。

⑥「治療未開始、治療中、治療終了（平成 年 月）」を追加した。

⑦「再燃」を「再発」に変更した。

3) 慢性腎疾患

①「BUN (mg/dl)」を追加した。

②「薬物療法：未実施、実施」、「腹膜・血液透析：未実施、実施」、「泌尿器科的手術：不要、必要」、「腎移植：未実施、実施」を追加した。

③「学校生活管理指導表の指導区分：A、B、C、D、E（幼児も同様の基準に準じる）」を追加した。

④「再燃」を「再発」に変更した。

4) 慢性呼吸器疾患

気管支喘息の対象基準は、今後「半年間に3回以上の大発作、意識障害を伴う大発作、長期入院療法」に、また「Wilson-Mikity症候群、bronchopulmonary dysplasia、Ondine Curse、特発性肺ヘモジデローシス」などの呼吸器疾患が対象として追加される予定である。

①発作頻度と重症度の表を削除し、代わりに「大発作：無、有（頻度：年数回以内、半年に3回以上、月に3回以上）」とした。

②「(1)長期入院例、(2)ステロイド依存例（吸入性ステロイドを除く）、(3)1年以内に意識障害を伴う大発作あり、(4)気管支炎や肺炎を繰り返す」を追加した。

③「該当する治療法に○印：薬物療法、人工呼吸管理、酸素療法、気管切開管理、挿管、中心静脈栄養」を追加した。

④「再燃」を「再発」に変更した。